

以下、本文-----

## ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明、患者レジストリおよび治療法の開発に関する研究

### 1. 研究の対象

2021年1月～2026年11月にミトコンドリア病の疑いがあり、当院または協力施設で生化学検査、遺伝子解析、iPS細胞研究、患者レジストリ登録をした方が対象です。

### 2. 研究目的・方法・研究期間

この研究では、ミトコンドリア病の生化学的診断を行うこと、原因遺伝子の解析を行うこと、病態解明や治療法開発の研究を行うこと、レジストリと呼ばれる患者登録を行うことを目的とします。

ミトコンドリア病とはミトコンドリアという細胞内小器官に遺伝的な機能障害が起きて発症する病気です。ミトコンドリアは人が活動するためのエネルギーを作ることが主な働きですので、エネルギーを多量に使う心臓・脳・筋肉を中心とする非常に多彩な症状を来たします。複数の臓器・組織にまたがった症状が進行性に出現することが特徴で、高乳酸血症を来す場合もあります。

ミトコンドリア病の診断のために、皮膚に由来する線維芽細胞または手術により得た肝臓・筋肉その他の臓器・組織の一部を採取し、埼玉医科大学または千葉県こども病院に送り、検査や登録をおこないます。

本研究の期間は2026年11月30日までです。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

お子さんの皮膚やその他の臓器の一部を検査目的で採取します。

患者レジストリに登録する場合は、氏名、性別、生年月日、住所、電話番号、メールアドレス等の情報を御家族より J-MO Bank 事務局に送付します。

### 4. 外部への試料・情報の提供

患者さんの個人情報、あいち小児保健医療総合センターに保管し、紙情報は鍵のかかった引き出しに、デジタル情報はパスワードで守られたコンピュータにのみ保管され、あいち小児保健医療総合センターの個人情報管理者および管理補助者のみが患者さんの情報を見る権利を持ちます。他の研究施設に検体を移送する時は、検体番号としてのみ送られ、検査結果が戻った際にこの管理者および同補助者が検体番号と照合して、担当の先生に診断結果をお返しします。

個人情報管理者：内科部長 濱島崇

個人情報管理補助者：診療支援部長 糸見和也

## 5. 研究組織

埼玉医科大学病院	ゲノム医療科/小児科	特任 教授	大竹 明
	小児科	准教授	松本 浩
		講師	本多 正和
		助教	武者 育麻
		助教	味原 さや香
		非常勤講師	高柳 正樹
		非常勤講師	山崎 太郎
		非常勤医師	荒尾 正人
		実験補助員	竹内 理恵
	ゲノム医療科	准教授	沼倉 周彦
		准教授	難波 聡
		准教授	水野 洋介
		助教	上村 のぞみ
		研究助手	成塚 裕亮
		大学院生	飯島 弘之
		非常勤講師	木下 善仁
		認定遺伝カウンセラー	鶴岡 恵
		認定遺伝カウンセラー	志食 絵理
北海道医療センター	小児科/小児遺伝代謝センター		田中 藤樹
北海道大学病院	小児科		白石 秀明
東北大学病院	腎高血圧内分泌科		阿部 高明
宮城県立こども病院	消化器科		虻川 大樹
秋田大学医学部附属病院	小児科		野口 篤子
自治医科大学附属病院	とちぎ子ども医療センター	小児科	小坂 仁
埼玉医科大学総合医療センター	小児科		岡 俊太郎
埼玉県立小児医療センター	新生児科		清水 正樹
千葉県こども病院	代謝科		志村 優
千葉大学大学院医学研究院	小児病態学		濱田 洋通
千葉東病院	腎臓内科		今澤 俊之
松戸市立総合医療センター	小児科		森 雅人
国立成育医療研究センター	総合診療部	総合診療科	飯島 弘之
国立精神・神経医療研究センター	神経研究所	疾病研究第一部	西野 一三
順天堂大学医学部	小児科		村山 圭
			杉山 洋平
東京医科大学病院	小児科	思春期科	西亦 繁雄

東京慈恵会医科大学病院 小児科	大石 公彦
東京女子医科大学病院 小児科	永田 智
東京大学病院 小児科	下田 木の実
日本大学病院 小児科	小川 えりか
神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科	室谷 浩二
北里大学病院 小児科	橋田 一輝
済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科	乾 あやの
新潟大学医歯学総合病院 ゲノム医療部遺伝医療センター	入月 浩美
信州大学病院 小児科	福山 哲広
長野県立こども病院 小児神経科	本林 光雄
静岡県立こども病院 遺伝染色体科	清水 健司
あいち小児保健医療総合センター 総合診療科	鈴木 基正
名古屋市立大学病院 小児科	齋藤 伸治
名古屋大学医学部附属病院総合周産期母子医療センター新生児部門	佐藤 義朗
藤田医科大学医学部 小児科	中島 葉子
滋賀県立小児保健医療センター 総合内科・小児科	野崎 章仁
京都大学医学部附属病院 小児科	日衛嶋 栄太郎
大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌科	森 潤
大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学	濱崎 考史
大阪大学医学部医学系研究科 保健学専攻	酒井 規夫
大阪母子医療センター 遺伝診療科	岡本 伸彦
神戸大学大学院医学研究科 内科系講座小児科学分野	野津 寛大
兵庫医科大学 小児科学	竹島 泰弘
鳥取大学病院 脳神経小児科	岡西 徹
津山中央病院 小児科	梶 俊策
広島大学病院 小児科	岡田 賢
徳島大学 小児科	漆原 真樹
香川大学医学部 循環器・腎臓・脳卒中内科学	野間 貴久
愛媛大学医学部附属病院 小児科	濱田 淳平
高知大学医学部老年病・循環器内科学	久保 亨
九州大学病院 小児科(臨床遺伝医療部)	石井 加奈子
福岡大学病院 小児科	ハッ賀 秀一
熊本大学 大学院生命科学研究部	松本 志郎
鹿児島市立病院 新生児内科	久保 雄一
沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 小児神経科・こころ科	松岡 剛司

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、  
研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 総合診療科 担当者名 鈴木 基正（研究責任者）

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500（代表）FAX 0562-43-0513

研究代表者：

埼玉医科大学病院・小児科/ゲノム医療科 教授 大竹 明

-----以上